

:: Asocjacja VACTERL/VATER

Orpha number: ORPHA887

STRESZCZENIE

VACTERL/VATER to asocjacja wad wrodzonych charakteryzująca się występowaniem przynajmniej trzech spośród wymienionych nieprawidłowości: wady kręgow, zarośnięcie odbytu, wady serca, przetoka tchawiczo-przełykowa, wady nerek oraz wady kończyn. Dane na temat dokładnej częstości występowania nie są znane z powodu różnych kryteriów diagnostycznych, ale szacuje się, że asocjacja ta występuje u 1-9/100000 dzieci, a rocznie odnotowuje się od 1/10000 do 1/40000 żywych urodzeń. Nie zidentyfikowano uwarunkowań geograficznych lub dominacji w konkretnej grupie etnicznej. Zespół wad wrodzonych rozpoznawany jest po urodzeniu lub w pierwszych dniach życia i składają się nań przynajmniej trzy objawy: wady kręgow (60-80% pacjentów), którym często towarzyszą nieprawidłowości żeber; niedrożność odbytu/zarośnięcie odbytu (55-90%); wady serca (40-80%); przetoka tchawiczo-przełykowa (50-80%), z lub bez zarośnięcia przełyku; wady nerek (50-80%) włącznie z agenezją, nerką podkowiastą oraz torbielowatością i/lub dysplazją oraz wady kończyn (40-50%). Nieprawidłowości kończyn są klasycznie definiowane jako anomalie kości promieniowej, włącznie z aplazją/hipoplazją kciuka i mają różny stopień ciężkości; odnotowano także inne typy wad kończyn. Powyższe wady rozwojowe uważane są za główne cechy składowe, jednakże wiele innych malformacji opisano u pacjentów dotkniętych tą chorobą. Te nietypowe wady wrodzone powinny być kluczem do rozważenia innych możliwych jednostek chorobowych. Etiologia VACTERL/VATER nie została poznana, a występowanie jest przeważnie sporadyczne. Odnotowano dużą zmienność fenotypową oraz rodzinne występowanie, co sugerujące etiologię dziedziczną. Rozpoznanie asocjacji VACTERL/VATER opiera się na obrazie klinicznym. Diagnostyka różnicowa obejmuje: zespół Ballera i Gerolda, zespół CHARGE, zespół Currarino, zespół mikrodelecji 22q11.2, anemię Fanconiego, zespół Feingolda, zespół Frynsa, asocjację MURCS, zespół oczno-uszno-kręgosłupowy, zespół Opitza G/BBB, zespół Pallistera i Hall, zespół Townesa i Brocksa oraz VACTERL z wodogłowiem (sprawdź te terminy). Diagnostyka prenatalna może stanowić wyzwanie, ponieważ pewne cechy asocjacji są trudne do rozpoznania przed urodzeniem. Leczenie opiera się na chirurgicznej korekcji konkretnych wad wrodzonych (zwykle zarośnięcia odbytu, wybranych wad serca, i/lub przetoki tchawiczo-przełykowej) we wczesnym okresie noworodkowym. Jeżeli możliwa jest optymalna korekcja chirurgiczna, rokowanie jest raczej dobre, w przeciwnym przypadku objawy pozostaną do końca życia. Ważne jest, że pacjenci z asocjacją VACTERL nie wykazują zaburzeń neuropoznawczych.



Recenzent-ekspert:

- Dr. D. Solomon, zaczerpnięte z <i>VACTERL/VATER Association</i>.Orphanet J Rare Dis 2011, 6:56.

Aktualizacja: Grudzień 2011

Tłumaczenie: Styczeń 2012

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

